

UNIVERSIDADE DE LISBOA
FACULDADE DE MEDICINA DENTÁRIA



ABORDAGEM DO PACIENTE COM EPIDERMÓLISE BOLHOSA EM
MEDICINA DENTÁRIA

Diana Marques Fontes da Costa

MESTRADO INTEGRADO

2011

UNIVERSIDADE DE LISBOA
FACULDADE DE MEDICINA DENTÁRIA



ABORDAGEM DO PACIENTE COM EPIDERMÓLISE BOLHOSA EM
MEDICINA DENTÁRIA

Diana Marques Fontes da Costa

Dissertação orientada pela
Professora Doutora Alda Reis Tavares

MESTRADO INTEGRADO

2011

AGRADECIMENTOS

À Professora Doutora Alda Reis Tavares pela orientação exemplar e por toda a
disponibilidade

A Carla Sá Couto, presidente da DEBRA Portugal

À Dra. Carolina Gouveia, responsável pela consulta de referência de
Epidermólise Bolhosa no Hospital de Santa Maria

Aos meus pais

A todos os amigos e colegas que de um modo ou outro moldaram o meu percurso
académico e pessoal

O meu muito obrigada

RESUMO

A epidermólise bolhosa (EB) representa um grande número de processos patológicos, clinicamente similares, que têm em comum a separação entre o epitélio e tecido conjuntivo subjacente e a formação de bolhas na pele e mucosas. É uma doença rara, que afecta igualmente todas as populações, grupos raciais e sexos, nascendo em Portugal, cerca de duas crianças por ano com esta patologia.

A EB divide-se em quatro tipos principais de padrão genético (EB simples, EB juncional, EB distrófica e síndrome de Kindler), que incluem mais de 30 subtipos, dependendo das características histológicas, hereditariedade, localização anatómica, distribuição das lesões e morbilidade associada.

O subtipo EB distrófica generalizada severa é o que apresenta lesões orais mais significativas, como bolhas e cicatrizes extensas, microstomia, anquiloglossia, obliteração vestibular e desenvolvimento de carcinoma das células escamosas. A EB juncional está particularmente associada a hipoplasia de esmalte.

O desconforto e a dificuldade em realizar a escovagem dentária, assim como a dieta, aumentam o risco de cárie e doença periodontal nestes pacientes. Devido à severidade das lesões orais, o tratamento dentário pode ser complicado, sendo necessário adaptar os procedimentos à condição do paciente.

Apesar do número de indivíduos diagnosticados com esta doença ser reduzido, torna-se necessário desenvolver uma abordagem multidisciplinar que inclua odontopediatras no diagnóstico, prevenção e tratamento de problemas orais e dentários, que possam comprometer a qualidade de vida dos pacientes com EB.

Palavras – Chave: Epidermólise bolhosa, tratamento, cuidados, oral, dentário, medicina dentária

ABSTRACT

Epidermolysis bullosa (EB) represents a large number of pathological processes clinically similar that share detachment between the epithelium and connective tissue as well as skin and mucosal blistering. It is a rare disease that affects all populations, racial groups and genders. In Portugal, about two children a year are born with this disease.

EB is divided into four main types of genetic pattern (EB simplex, junctional EB, dystrophic EB and Kindler Syndrome), including over 30 subtypes, depending on histological features, genetics, anatomical location, lesions distribution and associated morbidity.

Recessive dystrophic EB has the most significant oral lesions, such as blistering and extensive scarring, microstomia, ankyloglossia, vestibular obliteration and development of squamous cell carcinoma. Junctional EB is particularly associated with enamel hypoplasia.

Discomfort in performing tooth brushing and dieting can increase the risk of caries and periodontal disease in these patients. Due to the severity of oral lesions, dental treatment can be difficult, requiring some modifications to fit the patients' condition.

Despite de low number of subjects diagnosed with this disease, it is necessary to develop a multidisciplinary approach that includes pediatric dentists in diagnosis, prevention and treatment of oral and dental problems that can compromise these patients' life quality.

Keywords: Epidermolysis bullosa, management, care, oral, dental, dentistry

ÍNDICE

AGRADECIMENTOS	I
RESUMO.....	II
ABSTRACT.....	III
ÍNDICE.....	IV
LISTA DE ABREVIATURAS	VI
INTRODUÇÃO	1
OBJECTIVOS.....	4
METODOLOGIA	4
EPIDERMÓLISE BOLHOSA.....	5
Classificação	5
Epidemiologia	5
Diagnóstico	6
Epidermólise Bolhosa Simples	7
Epidermólise Bolhosa Juncional	8
Epidermólise Bolhosa Distrófica.....	9
Síndrome de Kindler.....	12
Tratamento	13
Prognóstico.....	15
ABORDAGEM DO PACIENTE COM EB EM MEDICINA DENTÁRIA.....	16
Modificações no Tratamento Dentário	16
Prevenção de Cárie	18
Tratamento Dentário	19
Reabilitação Oral.....	21
Anestesia Dentária.....	22

Consultas de Controlo.....	23
EPIDERMÓLISE BOLHOSA EM PORTUGAL.....	24
CONCLUSÃO	25
BIBLIOGRAFIA.....	VII
ANEXOS	XII

LISTA DE ABREVIATURAS

EB – Epidermólise Bolhosa
EBS – Epidermólise Bolhosa Simples
EBJ – Epidermólise Bolhosa Juncional
EBD – Epidermólise Bolhosa Distrófica
EBDd – Epidermólise Bolhosa Distrófica dominante
EBDr – Epidermólise Bolhosa Distrófica recessiva
MET – Microscopia Electrónica de Transmissão
DEBRA – Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association
COL7A1 – Colagénio tipo VII, Alfa 1
COL17A1 – Colagénio tipo XVII, Alfa 1
ITGA6 – Integrina, Alfa 6
ITGB4 – Integrina, Beta 4
DSP – Desmoplaquina
KRT5 – Queratina 5
KRT14 – Queratina 14
LAMA3 – Laminina, Alfa 3
LAMB3 – Laminina, Beta 3
LAMC2 – Laminina, Gama 2
PKP1 – Placofilina 1
PLEC1 – Plectina 1

INTRODUÇÃO

A epidermólise bolhosa (EB) representa um grande número de processos patológicos, clinicamente similares, que têm em comum a separação entre o epitélio e tecido conjuntivo subjacente e a formação de bolhas na pele e mucosas (Fine, 2010).

Esta patologia divide-se em quatro tipos principais de padrão genético e em mais de 30 subtipos, dependendo das características histológicas, hereditariedade, localização anatómica, distribuição das lesões e morbilidade associada (Fine *et al.*, 2008).

As formas principais da doença incluem a EB simples (EBS), a EB juncional (EBJ), a EB distrófica (EBD) e a Síndrome de Kindler. Os sinais tendem a surgir ao nascimento ou pouco tempo depois (Fine *et al.*, 2008).

Existe também uma variante adquirida de EB com manifestações clínicas similares às da EBD, que surgem habitualmente na idade adulta (Dabelsteen, 1998; Hakki *et al.*, 2001).

Em todos os tipos de EB a formação de bolhas ocorre sobretudo em zonas de fricção e traumatismo como pés, mãos, joelhos, cotovelos e tornozelos. Nas formas mais graves a cicatrização das lesões pode causar a mutilação das extremidades dos membros e o comprometimento do tracto digestivo, genito-urinário e da conjuntiva (Harris *et al.*, 2001; Marini e Vecchiet, 2001; Shah *et al.*, 2002; Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Fine, 2010).

O padrão de transmissão genética é distinto em cada tipo de EB. Tanto a EBS como a EBD são transmitidas de um modo autossómico dominante ou recessivo, sendo a EBD recessiva (EBDr) a forma mais severa desta doença. Na EBJ a transmissão é feita exclusivamente de forma autossómica recessiva (Stavropoulos e Abramowicz, 2008).

O diagnóstico de EB é feito com base na história clínica e confirmado através de uma biópsia de pele e seu exame histológico, utilizando-se técnicas de imunofluorescência directa e de microscopia electrónica de transmissão (MET) (Silva *et al.*, 2004; Siqueira *et al.*, 2008; Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Fine, 2010).

A EB é uma patologia crónica, ainda sem tratamento definitivo, pelo que os prestadores de cuidados de saúde apenas podem assegurar uma terapia paliativa (Stavropoulos e Abramowicz, 2008).

O tipo específico de EB determina o prognóstico do paciente. Os sinais vão desde bolhas ocasionais com efeitos limitados na saúde e no estilo de vida, nos tipos mais leves da doença, até ao aparecimento, nas formas mais severas, de bolhas extensas em diversos tecidos mucosos e regiões cutâneas, que podem levar a uma septicémia fatal (Stavropoulos e Abramowicz, 2008).

A manifestação oral mais comum de EB consiste na formação de bolhas na cavidade oral, variando a severidade das lesões orais conforme o tipo da doença (Brooks *et al.*, 2008; Stavropoulos e Abramowicz, 2008). A forma recessiva de EBD é a que apresenta lesões orais mais significativas como microstomia, anquiloglossia, obliteração vestibular e alterações tecidulares com potencial maligno, que podem levar ao desenvolvimento de carcinoma das células escamosas (Shah *et al.*, 2002; Stavropoulos e Abramowicz, 2008). A EBJ está particularmente associada a hipoplasia de esmalte (Brooks *et al.*, 2008; Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Wright, 2010).

Alguns cuidados de higiene diários, como a escovagem dentária, frequentemente levam à formação de bolhas e úlceras nos lábios, gengivas e mucosas, causando dor e desconforto. As feridas nos dedos e mãos também dificultam a realização de uma higiene oral adequada, aumentando o risco de desenvolvimento de cáries e doença periodontal severa, que pode levar a um edentulismo precoce da dentição decídua e permanente (Harris *et al.*, 2001; Marini e Vecchiet, 2001; Shah *et al.*, 2002; Brooks *et al.*, 2008)

A EB é uma doença rara que afecta igualmente todas as populações, grupos raciais e sexos (Oliveira *et al.*, 2008; Louloudiadis e Louloudiadis, 2009). Nos Estados Unidos da América 19 em cada 1 milhão de nascimentos são diagnosticados com EB (Fine, 2010). Extrapolando estes dados para Portugal, onde em 2009 nasceram cerca de 100 000 crianças, estima-se que nasçam dois novos casos de EB por ano no país (DEBRA Portugal, 2011).

De acordo com a Associação Portuguesa de Epidermólise Bolhosa - DEBRA Portugal (comunicação pessoal), a única consulta especializada na doença em Portugal, reside no Hospital de Santa Maria, em Lisboa, mas qualquer serviço de dermatologia dos hospitais nacionais pode acompanhar os pacientes, desde que estejam devidamente alertados para a EB. Em relação à área da medicina dentária, parecem não existir no país cuidados estruturados, específicos para estes doentes. Assume-se que estes recorrem ao dentista da família que, por si só, terá de encontrar a forma menos inócua de instituir um tratamento eficaz.

Com o objectivo de realizar um registo nacional de doentes com EB, a DEBRA Portugal, solicitou o apoio da Fundação para a Ciência e Tecnologia. De momento, o projecto encontra-se em fase de avaliação, no entanto, está a ser efectuado um levantamento preliminar dos doentes com EB em Portugal (DEBRA Portugal, 2011).

No dia 28 Fevereiro de 2011, dia internacional das doenças raras, foi lançado oficialmente o website da DEBRA Portugal ([Http://www.debra.pt](http://www.debra.pt)), que se destina a informar sobre a EB, alertar indivíduos, que ainda não tenham sido diagnosticados, sobre a sua condição e sensibilizar os profissionais de saúde, que na sua maioria não tiveram a oportunidade de estar em contacto com pacientes portadores da doença.

Apesar do número de indivíduos com EB ser reduzido é necessário desenvolver uma abordagem sinérgica que inclua odontopediatras no seio da equipa médica, para diagnóstico, prevenção e tratamento de problemas orais e dentários, que podem comprometer a qualidade de vida destes pacientes.

Neste trabalho de revisão bibliográfica sobre a abordagem do paciente com EB em medicina dentária, serão descritas as manifestações características desta doença, enfatizando o envolvimento da cavidade oral e os cuidados diferenciados que os profissionais de saúde oral devem adoptar quando receberem esta população no seu consultório.

OBJECTIVOS

Este trabalho consiste numa revisão bibliográfica sobre a abordagem do paciente com epidermólise bolhosa em medicina dentária, onde serão descritas as principais manifestações sistémicas e orais da doença assim como os cuidados específicos que devem ser tidos no tratamento dentário destes pacientes.

METODOLOGIA

Para realizar esta revisão procedeu-se à pesquisa de artigos científicos escritos em língua inglesa e portuguesa nos últimos dez anos, utilizando os motores de busca Pubmed, B-on e Science Direct. As palavras-chave introduzidas foram: epidermolysis bullosa, management, oral, care, dental, dentistry.

Foram consultados livros relevantes sobre o tema, disponíveis na biblioteca da Faculdade de Medicina Dentária da Universidade de Lisboa, e artigos de interesse citados por outros autores. De forma a serem obtidas informações sobre instituições e associações que se dediquem ao tema em Portugal, foi feita uma pesquisa no motor de busca Google.

EPIDERMÓLISE BOLHOSA

A EB é uma patologia heterogénea, crónica e não inflamatória cuja principal característica é a formação de bolhas e erosões na pele, mucosa oral, tracto respiratório e digestivo. As bolhas podem surgir espontaneamente, após fricção ou trauma mecânico mínimo ou podem ser precipitadas por temperaturas elevadas e húmidas (Brooks *et al.*, 2008; Oliveira *et al.*, 2008; Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Muller *et al.*, 2010).

Classificação

De acordo com a classificação recente a EB divide-se em quatro tipos principais de padrão genético e em mais de 30 subtipos (tabela 1 em anexos), cuja característica comum é a fragilidade mecânica do tecido epitelial (Fine *et al.*, 2008).

As formas principais da doença incluem a EB simples (EBS), a EB junctional (EBJ), a EB distrófica (EBD) e a Síndrome de Kindler. Estes quatro tipos diferem fenotipicamente, genotipicamente e de acordo com o local de clivagem estrutural (Fine *et al.*, 2008).

Existe também uma variante adquirida de EB, com manifestações clínicas similares às da EBD (Dabelsteen, 1998; Hakki *et al.*, 2001). Esta forma consiste numa doença auto-imune, que surge habitualmente na idade adulta, na qual os pacientes desenvolvem anticorpos dirigidos às fibrilas de ancoragem da membrana basal. O plano de separação tecidual ocorre ao nível da sub-lâmina densa, embora este dado não seja constante (Dabelsteen, 1998).

Epidemiologia

A EB é uma doença rara que afecta igualmente todas as populações, grupos raciais e sexos (Oliveira *et al.*, 2008; Louloudiadis e Louloudiadis, 2009). Não existem dados estatísticos concretos relativamente ao número de portadores desta condição em Portugal. De acordo com a DEBRA Portugal está a ser iniciado um projecto que visa construir o registo nacional de EB.

Segundo dados epidemiológicos dos Estados Unidos da América, dezanove em cada um milhão de nascimentos são diagnosticados com EB. Destes casos, cerca de 92% são de EBS, 5% de EBD, 1% de EBJ e 2% de outros tipos (Fine, 2010).

Extrapolando estes dados para o território nacional, onde em 2009 nasceram cerca de 100 000 crianças, pode estimar-se que nasçam por ano duas crianças com EB em Portugal (DEBRA Portugal, 2011)

Diagnóstico

Cada tipo principal de EB é diagnosticado com base na história clínica e através de exames que permitem determinar o nível estrutural onde ocorre a formação de bolhas, após a sua indução (Fine *et al.*, 2008).

Diagnóstico pré-natal

O aconselhamento genético é muito importante para prevenir a transmissão das formas graves de EB numa família. A consanguinidade e a existência de uma história de doenças semelhantes na árvore genealógica são factores que podem indicar a necessidade de consultar um geneticista (Silva *et al.*, 2008).

A análise do ADN de uma amostra de vilo corial é o exame padrão de diagnóstico pré-natal da doença e é realizado apenas quando a mutação responsável já foi identificada noutro indivíduo afectado da mesma família (Fine, 2010).

Diagnóstico pós-natal

De forma a ser feito um diagnóstico conclusivo num paciente com suspeita de EB hereditária, deve ser recolhida uma amostra de pele para análise com imunofluorescência directa e MET. Ambas as técnicas permitem determinar o nível estrutural exacto de fragilidade dos tecidos e de formação de bolhas (Silva *et al.*, 2004; Siqueira *et al.*, 2008; Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Fine, 2010). As amostras devem ser recolhidas por meio de uma biópsia de raspagem ou puncional, de uma pequena porção de pele sem bolhas, previamente submetida a tracção rotativa leve (Fine, 2010).

Diagnóstico Diferencial

O diagnóstico de EB hereditária não oferece grandes dificuldades a um dermatologista experiente e apenas uma minoria dos casos necessita de um diagnóstico diferencial. Porém, se não houver uma história familiar da doença ou se o quadro clínico for atípico, poderão considerar-se outras patologias (tabela 2 em anexos) (Fine *et al.*, 2008).

Epidermólise Bolhosa Simples

A EBS resulta de mutações nos genes PK1, DSP, KRT5, KRT14, PLEC1 e ITGA6, responsáveis pela clivagem intra-epidérmica da pele, sendo também expressos na mucosa oral. A formação de bolhas ao nível da epiderme é característica da EBS, subclassificada de acordo com o desenvolvimento de bolhas nas camadas basais ou suprabasais da epiderme (tabela 1 em anexos). A transmissão genética deste tipo de EB pode ser autossômica dominante ou recessiva (Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Fine, 2010; Wright, 2010).

As primeiras manifestações surgem na altura do nascimento, ou pouco tempo após, podendo em alguns subtipos iniciar-se o desenvolvimento de bolhas só no final da infância ou idade adulta. A distribuição habitual das bolhas é nas palmas das mãos e plantas dos pés, embora toda a superfície da pele possa ser afectada, se for suficientemente traumatizada (figura 1 em anexos) (Silva *et al.*, 2004; Fine, 2010). As lesões curam sem deixar cicatrizes ou pigmentação (Marini e Vecchiet, 2001; Stavropoulos e Abramowicz, 2008) e a presença de milia, e distrofia das unhas é ocasional (Wright *et al.*, 1991; Fine, 2010).

Algumas das complicações descritas de acordo com o subtipo de EBS, são a hiperqueratose das palmas das mãos e plantas dos pés, problemas traqueolaríngeos e um risco aumentado de desenvolver carcinomas basocelulares na idade adulta (Fine *et al.*, 2009; Fine, 2010).

Estes pacientes apresentam uma maior fragilidade da mucosa oral e uma elevada percentagem de bolhas e ulcerações neste tecido, normalmente assintomáticas e apenas durante a infância (Fine, 2010). Na maioria dos casos, as bolhas são localizadas e ocorrem sobretudo devido a trauma ou manipulação de tecidos, no entanto, alguns indivíduos podem apresentar bolhas orais significativas e um envolvimento severo das mucosas (Wright *et al.*, 1991). Normalmente, as lesões orais curam sem cicatrizes (Wright, 2010).

Apesar de muitos dos genes responsáveis pela EBS serem expressos no epitélio odontogénico dos dentes em desenvolvimento, a dentição tende a formar-se normalmente (Kieffer-Combeau *et al.*, 2001). Os mesmos genes também são expressos nas glândulas epiteliais dos tecidos salivares, mas sem compromisso da sua função (Wright *et al.*, 1991).

A reduzida morbidade dos tecidos moles intra-orais e a normal formação dentária são as principais razões para que os indivíduos com EBS tenham uma prevalência de cárie dentária semelhante à dos indivíduos não afectados (Wright *et al.*, 1994).

Epidermólise Bolhosa Juncional

A EBJ é causada por mutações nos genes LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1, ITG6A e ITGB4, importantes para a adesão celular mediada pela membrana basal (Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Wright, 2010). Nestes pacientes, as bolhas desenvolvem-se ao nível da lâmina lúcida da membrana basal cutânea. A transmissão genética é feita exclusivamente de forma autossómica recessiva (Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Wright, 2010; Fine, 2010).

Nesta forma de EB as lesões tendem a surgir ao nascimento e afectam toda a superfície da pele. No subtipo mais grave, EBJ Herlitz, ocorre a formação de tecido de granulação exuberante (figura 2 em anexos), que geralmente se inicia entre os primeiros meses de vida e os dois anos de idade, e pode acometer não somente a pele, mas também as vias aéreas superiores (Wright *et al.*, 1991). Por vezes observa-se um atraso marcado no crescimento, anemia multifactorial e manifestações em vários órgãos como: estenoses esofágicas; bolhas, erosões e cicatrizes na córnea; estenose e oclusão das vias aéreas superiores e do trato genito-urinário (Fine *et al.*, 2004; Fine *et al.*, 2008; Fine, 2010). O risco de mortalidade em pacientes com EB é maior entre os recém-nascidos, lactentes e crianças com este tipo devido a sépsis ou obstrução traqueolaríngea (Fine *et al.*, 2008). Outras manifestações da EBJ incluem distrofia ou ausência das unhas, hipopigmentação ou despigmentação pós inflamatória, alopecia no couro cabeludo, formação de vesículas e erosões severas nas dobras naturais da pele, esófago e vagina, e atresia congénita do piloro (Fine *et al.*, 2008; Fine, 2010).

Os pacientes com EBJ apresentam uma fragilidade tecidular variável, mas que quase sempre afecta a mucosa oral, acompanhada pela formação de bolhas e úlceras por vezes severa (Wright *et al.*, 1991). Apesar da alta prevalência de lesões nos tecidos moles orais em todos os subtipos de EBJ, a maioria dos indivíduos afectados não apresenta cicatrizes orais significativas, pelo que a mobilidade dos tecidos moles e a sua estrutura continuam relativamente normais (Fine, 2010; Wright, 2010). A única excepção ocorre na EBJ Herlitz, caracterizada pela formação de tecido de granulação

perioral exuberante, que frequentemente resulta em microstomia e alguma perda de mobilidade dos tecidos labiais e periorais (figura 3 em anexos) (Wright *et al.*, 1991; Wright, 2010). A anquiloglossia também pode estar presente embora não tão pronunciada como em pacientes com EBDr generalizada severa (Fine, 2010).

Outra característica clínica comum em todos os subtipos de EBJ é a presença de defeitos no esmalte, localizados ou generalizados (figura 4 em anexos) (Marini e Vecchiet, 2001; Brooks, *et al.*, 2008; Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Fine, 2010; Wright, 2010). Todos os genes responsáveis pela EBJ vão interferir ao nível do epitélio odontogénico resultando numa diminuição da mineralização do esmalte.

As lesões de esmalte podem variar desde sulcos a hipoplasia generalizada, com formação de uma camada delgada de esmalte na superfície dentária. A extensa formação de sulcos nos dentes cria áreas de difícil remoção de placa bacteriana, ideais para o crescimento microbiano. A presença generalizada de esmalte fino e áspero também reduz a resistência do dente ao desenvolvimento e progressão de cárie (Wright *et al.*, 1991; Wright *et al.*, 1994). Devido a estes factores o risco de cárie está aumentado nestes indivíduos.

Também estão descritos casos de atrasos na erupção dentária, normalmente na região molar, podendo afectar também os dentes anteriores (Kostara *et al.*, 2000; Brooks *et al.*, 2008).

Epidermólise Bolhosa Distrófica

Todos os tipos de EBD são resultado de mutações no gene do colagénio tipo VII, COL7A1, que codifica fibrilas de ancoragem localizadas ao nível da sub-lâmina densa da membrana basal cutânea. A transmissão genética pode ser autossómica dominante ou recessiva, sendo a EBDd a forma mais severa de EB (Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Fine, 2010; Wright, 2010).

Epidermólise Bolhosa Distrófica Dominante

O paciente com EBDd apresenta bolhas desde o nascimento, que com o tempo estão associadas a milia, cicatrizes atroficas (ou menos frequentemente, hipertróficas) e distrofia das unhas (figura 5 em anexos). A formação recorrente de bolhas e erosões no esófago causa estenoses, levando secundariamente a uma disfagia progressiva (Fine *et al.*, 2008).

O subtipo EBDd pré-tibial apresenta lesões que envolvem exclusivamente a face anterior das pernas, sob a forma de pápulas de cor violácea. A presença de bolhas, cicatrizes e distrofia das unhas das mãos e pés também é típica (Fine, 2010).

A dermólise bolhosa do recém-nascido consiste noutro subtipo de EBDd que se caracteriza por cicatrizes atróficas focais. Em contraste com todos os outros tipos e subtipos de EB, a actividade desta doença geralmente cessa entre os 6 e os 24 meses de vida (Mellerio *et al.*, 1999; Fine, 2010).

A ausência de pele congénita de uma ou várias extremidades é uma manifestação rara associada a EB, podendo surgir em qualquer um dos seus tipos (Fine *et al.*, 2000).

Na EBDd é comum existir uma fragilidade aumentada dos tecidos orais, mas a formação de bolhas intra-orais é pouco frequente (Wright, 2010).

Epidermólise Bolhosa Distrófica Recessiva

A EBDr surge ao nascimento e o seu subtipo mais grave é a forma generalizada severa, uma das doenças geneticamente transmissíveis mais devastadoras do ser humano, afectando múltiplos órgãos (Fine, 2010).

As manifestações características deste subtipo incluem a formação generalizada e progressiva de bolhas, causando em muitos casos cicatrizes mutilantes, formação de bolhas e cicatrizes na córnea, atraso marcado no crescimento, anemia multifatorial, estenoses esofágicas, deformações debilitantes nas mãos e nos pés – pseudosindactilia (figura 6 em anexos) (Silva *et al.*, 2004; Fine *et al.*, 2005; Louloudiadis e Louloudiadis, 2009; Müller *et al.*, 2010; Wright, 2010). As estenoses esofágicas e a pseudosindactilia são de particular importância, uma vez que ocorrem na infância e continuam a ter um impacto negativo nas funções quotidianas ao longo da vida (Fine, 2010). Cerca de 10 a 90% destes pacientes desenvolvem uma estenose esofágica sintomática entre os 2 e os 35 anos (Fine *et al.*, 2008), 30% apresenta pseudosindactilia aos 2 anos de idade e 100% aos 20 anos de idade (Fine *et al.*, 2005).

A insuficiência renal crónica pode levar à morte em cerca de 12% dos indivíduos com EBDr. Pode também ocorrer uma cardiomiopatia fatal em 4,5 % dos casos, resultante de uma deficiência de micronutrientes (Fine *et al.*, 2008).

Embora o risco de mortalidade infantil seja baixo em pacientes com EBD_r, estes indivíduos desenvolvem pelo menos um carcinoma de células escamosas (Louloudiadis e Louloudiadis, 2009; Fine, 2010; Wright, 2010) na segunda década de vida, e a maioria morre no prazo de cinco anos após diagnóstico do primeiro carcinoma de células escamosas, apesar da sua remoção cirúrgica completa (Fine *et al.*, 2009).

As crianças com este subtipo apresentam um risco de 2,5% aos 12 anos de idade de desenvolver um melanoma maligno, mas sem formação de metástases (Fine *et al.*, 2009).

Na EBD_r inversa, a formação de vesículas e erosões está sobretudo confinada a áreas intertriginosas da pele, base do pescoço e zona lombo-sacra. Os portadores desta condição estão particularmente propensos a desenvolver uma intensa formação de bolhas na cavidade oral, esófago, tracto genito-urinário e estenoses no esófago e vagina. Estas restrições podem prejudicar gravemente a ingestão de nutrientes e a função sexual (Fine *et al.*, 2008; Fine, 2010).

Os indivíduos com EBD_r generalizada severa, geralmente têm extrema fragilidade da mucosa oral e perioral, evidente logo após o nascimento, podendo interferir com a capacidade de amamentação do recém-nascido (Silva *et al.*, 2004; Wright, 2010).

As ulcerações orais podem afectar todas as áreas da mucosa oral, incluindo a língua e curam deixando cicatrizes, o que resulta em alterações acentuadas da arquitectura oral: perda das papilas linguais e anquiloglossia, eliminação das rugas palatinas, obliteração dos vestíbulos e inserção dos tecidos moles ligeiramente abaixo das coroas dos dentes. A pele adjacente à cavidade oral cresce atipicamente devido à cicatrização de bolhas resultando numa restrição da abertura oral – microstomia (figura 7 em anexos). A presença de milia intra-oral também é frequente (Pacheco e Araugio, 2008; Louloudiadis e Louloudiadis, 2009; Fine, 2010; Müller *et al.*, 2010; Wright, 2010), ocorrendo em cerca de 50% dos indivíduos com as formas dominantes e recessivas de EBD e apenas em 10 a 20% dos casos de EBS (Wright *et al.*, 1991).

O carcinoma das células escamosas surge com muita frequência na pele de indivíduos com EB, podendo ocorrer intra-oralmente (Wright *et al.*, 1991; Fine *et al.*, 2009). Por conseguinte, os pacientes com maior risco de desenvolverem este carcinoma (pacientes com EBD_r generalizada severa) devem ser monitorizados para se avaliar a

evolução de úlceras orais, devendo dar-se especial atenção ao desenvolvimento de alterações no relevo e dureza dos bordos da lesão (Pacheco e Araugio, 2008; Fine *et al.*, 2008; Louloudiadis e Louloudiadis, 2009; Fine, 2010; Müller *et al.*, 2010; Wright, 2010).

Na EBDr, apesar da normal formação do esmalte, a prevalência de cárie e consequente morbidade dentária pode ser elevada (Wright *et al.*, 1994; Harris *et al.*, 2001; Fine, 2010).

Após a ingestão de alimentos é comum ocorrer a formação de bolhas e úlceras na cavidade oral e orofaringe. Assim, comer e deglutir torna-se difícil, o que leva a uma tendência de consumo de alimentos liquefeitos, ricos em açúcar e carboidratos, em doses pequenas e diversas vezes ao dia, de forma a diminuir o desconforto e providenciar calorias suficientes para manter o crescimento (Pacheco e Araugio, 2008; Louloudiadis e Louloudiadis, 2009; Fine, 2010; Müller *et al.*, 2010; Wright, 2010). A redução da mobilidade da língua e a diminuição do vestibulo oral levam a uma diminuição da limpeza dos alimentos, prolongando o contacto das superfícies dentárias com substratos cariogénicos (Harris *et al.*, 2001).

Alguns cuidados de higiene diários, como escovar os dentes, frequentemente leva à formação de bolhas e úlceras nos lábios, gengivas e mucosas, causando dor e desconforto. As feridas nos dedos e mãos também tornam difícil e desconfortável uma escovagem dentária correcta, o que resulta numa higiene oral inadequada (Pacheco e Araugio, 2008; Louloudiadis e Louloudiadis, 2009; Fine, 2010; Müller *et al.*, 2010; Wright, 2010).

Em conjunto, estes factores contribuem para o aumento do risco de cárie dentária e de doença periodontal, podendo levar a um edentulismo precoce da dentição decídua e permanente destes pacientes (figura 7 em anexos) (Oliveira *et al.*, 2008; Pacheco e Araugio, 2008; Siqueira *et al.*, 2008; Louloudiadis e Louloudiadis, 2009; Fine, 2010; Müller *et al.*, 2010; Wright, 2010).

Síndrome de Kindler

A síndrome de Kindler é uma genodermatose autossómica recessiva, causada por mutações no gene que codifica a kindlina-1, uma proteína recentemente descoberta, que promove contactos focais entre os queratinócitos basais. Histologicamente

verificam-se múltiplos planos de clivagem na mesma amostra de pele (Wiebe *et al.*, 2003; Fine, 2010; Wright, 2010).

Esta doença é caracterizada por bolhas generalizadas na pele ao nascimento e posterior desenvolvimento de uma pigmentação típica e fotossensibilidade. Outras manifestações incluem cicatrizes atróficas e distrofia das unhas, por vezes mimetizando a EBJ. As complicações extracutâneas podem incluir colite severa, esofagite e estenose da uretra (Wiebe *et al.*, 2003; Fine *et al.*, 2008; Fine, 2010).

A formação de bolhas orais no recém-nascido e na criança com esta síndrome pode ser severa, diminuindo a gravidade do envolvimento oral e da fragilidade dos tecidos com o aumento da idade (Wright, 2010).

Estes indivíduos têm um maior risco de desenvolver doença periodontal precoce devido a alterações na Kindlina-1, uma proteína que é expressa no epitélio juncional (Wiebe *et al.*, 2003).

É comum observar-se inflamação e hiperplasia gengival nestas crianças, o que sugere que a saúde periodontal já pode estar comprometida antes dos sinais clínicos de periodontite e da perda óssea alveolar (Wiebe *et al.*, 2003). Os dentes normalmente não são afectados, mas a função salivar e o risco de cárie dentária ainda são desconhecidos (Wright, 2010). Existem também alguns casos relatados de carcinomas espinocelulares nestes pacientes (Wiebe *et al.*, 2003; Fine, 2010).

Tratamento

Os princípios básicos de assistência a todos os portadores de EB consistem em evitar a formação de bolhas através da protecção meticulosa da pele, e em minimizar o trauma, a fricção e a exposição a temperaturas altas e húmidas. Também se podem prevenir infecções secundárias, recorrendo a antibióticos tópicos e sistémicos e a um tratamento cuidado das feridas existentes, utilizando pensos hidrocolóides, estéreis, sintéticos e não adesivos (Silva *et al.*, 2004; Fine, 2010). A utilização de compressas para protecção das zonas de fricção pode ser benéfica, bem como pressionar cuidadosamente as bolhas com gazes frias. A drenagem das bolhas com instrumentos estéreis, lavagem com sabão e aplicação de lubrificante são outras opções terapêuticas (Silva *et al.*, 2004).

Os doentes com risco aumentado de complicações extracutâneas necessitam de uma vigilância cuidadosa e da implementação de intervenções cirúrgicas, dentárias,

nutricionais, psicológicas, entre outras, antes que os tecidos fiquem gravemente afectados (Fine, 2010).

Após os primeiros sinais ou sintomas de actividade da doença na córnea é imprescindível consultar um oftalmologista de modo a evitar o desenvolvimento de cicatrizes e compromisso da visão (Silva *et al.*, 2004; Fine *et al.*, 2004).

No caso de uma estenose esofágica sintomática é necessária a sua dilatação a fim de manter uma ingestão adequada de alimentos. Nos doentes incapazes de consumir nutrientes suficientes por via oral, recorre-se à gastrostomia (Fine *et al.*, 2008). Por vezes também pode ser necessário tomar medicação e seguir uma dieta rica em fibras, de forma a regular a função intestinal e evitar a obstipação, consequência da formação de bolhas na região perianal, causadas pela defecação (Pacheco e Araugio, 2008).

Para prevenir deformações nas mãos devem-se proteger meticolosamente os dedos, sobretudo durante a noite, e caso as lesões já estejam estabelecidas podem ser temporariamente melhoradas através de procedimentos cirúrgicos (Silva *et al.*, 2004; Fine, 2010).

Em pacientes com EBDr generalizada severa e subtipos graves de EBJ, é comum desenvolver-se, na segunda década de vida, carcinoma das células escamosas, que deve ser excisado com margem extensa e sujeito posteriormente a uma monitorização cuidadosa, de forma a ser detectada recidiva (Fine *et al.*, 2008; Fine, 2010).

Uma vez que o tratamento da EB é paliativo os seus objectivos passam por aliviar os sintomas do paciente, melhorando a sua qualidade de vida. A oxigenoterapia hiperbárica tem demonstrado resultados positivos, uma vez que aumenta a capacidade bactericida dos neutrófilos e o nível de hemoglobina, reduzindo o risco de infecção e edema (Silva *et al.*, 2004; Pacheco e Araugio, 2008).

Actualmente, estão a ser exploradas várias abordagens experimentais com finalidades terapêuticas. Estas incluem, no caso de pacientes com EB autossómica recessiva, a substituição genética *ex vivo* (Ferrari *et al.*, 2006); o transplante de fibroblastos alogénicos, de forma a fornecer uma fonte de colagénio tipo VII saudável, (Wong *et al.*, 2008) ou de células embrionárias derivadas da medula (Tolar *et al.*, 2009) e a infusão de proteínas recombinantes (colagénio tipo VII) (Remington *et al.*, 2009).

Para o tratamento de doentes com EB autossómica dominante, estão a ser realizados estudos centrados na desactivação do gene dominante responsável pela

doença ou na compensação da sua presença através da activação de outros genes, que possam, pelo menos parcialmente, proporcionar uma estabilidade estrutural reforçada da pele, substituindo assim o efeito da mutação subjacente (Fine, 2010).

A utilização de corticosteróides sistémicos, com o intuito de melhorar a cicatrização de feridas, é minimamente eficiente, pelo que têm sido aplicados outros tratamentos, tais como o ácido retinóico, beta-caroteno e fenitoína, mas apenas com algumas variações e sem melhorias significativas (Stavropoulos e Abramowicz, 2008).

Estão ainda a ser realizados estudos para avaliação dos efeitos da aplicação tópica de uma proteína de baixo peso molecular, a timosina $\beta 4$, que tem demonstrado ser eficaz na promoção da migração epitelial em feridas abertas (Fine, 2007).

Outro aspecto a ter em conta nos indivíduos com EB é que a necessidade constante de tratamentos e as marcas físicas da doença causam muitas vezes problemas psicossociais, pelo que é importante o acompanhamento destes pacientes por parte de um psicólogo (Oliveira *et al.*, 2008; Müller *et al.*, 2010).

Prognóstico

O tipo específico de EB determina o prognóstico da doença. A maioria destes pacientes, particularmente aqueles com EBS e EBDd, têm uma esperança de vida normal, mas uma morbilidade significativa. Os portadores de EBJ apresentam um maior risco de morte durante os primeiros anos de vida, enquanto os pacientes com EBDr, sobretudo aqueles com a forma generalizada severa, apresentam elevado risco de morte devido a metástases de carcinoma das células escamosas, durante o início da idade adulta (Fine, 2010). Pode ocorrer também uma infecção das úlceras por bactérias, como *Staphylococcus aureus*, levando em alguns casos a uma celulite local ou septicémia, por vezes fatal (Silva *et al.*, 2004).

ABORDAGEM DO PACIENTE COM EB EM MEDICINA DENTÁRIA

Sendo a EB uma doença rara, assume-se que exista uma grande falta de familiaridade com a doença por parte da maioria dos médicos dentistas, o que pode complicar o atendimento dentário do paciente (Krämer, 2010).

Os indivíduos com EB devem ser encaminhados a um dentista o mais cedo possível de forma a serem identificados problemas que precisem de um cuidado especial, como por exemplo, a hipoplasia de esmalte em pacientes com EBJ. Desta maneira os dentistas podem iniciar, desde uma idade precoce, programas de prevenção de cuidados orais reduzindo o risco de desenvolver doenças. Na maioria dos casos, estes pacientes visitam o dentista apenas quando já têm várias lesões de cárie ou dor (Silva *et al.*, 2004; Momeni e Pieper, 2005).

Modificações no Tratamento Dentário

Os pacientes com EB que apresentem um envolvimento oral mínimo não necessitam de grandes modificações no tratamento dentário, no entanto, uma abordagem cuidadosa beneficia todos os pacientes. A EBDr generalizada severa necessita de precauções maiores e mais específicas, de forma a minimizar os danos nos tecidos moles (Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Krämer, 2010).

Os pacientes com EBS e EBDd podem receber um tratamento dentário de rotina, apenas com pequenas ou nenhuma modificação, porém, o médico dentista deve ter em conta a história de fragilidade da mucosa, pois a sua manipulação pode precipitar o aparecimento de lesões, mesmo nos pacientes levemente afectados (Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Wright, 2010).

Uma vez que na EBJ a formação de cicatrizes é mínima, o tratamento dentário não requer muitas modificações. No entanto, a fragilidade da pele e mucosas, varia consideravelmente consoante o subtipo de EBJ. É recomendada uma manipulação cuidadosa da pele e deve ser evitado o seu contacto com qualquer tipo de substância adesiva. Como este grupo de pacientes frequentemente apresenta hipoplasia de esmalte generalizada, é necessário um plano especial de reabilitação dentária (Krämer, 2010).

Tendo em conta que pacientes com EBDr generalizada apresentam uma fragilidade severa da mucosa, bolhas orais, anquiloglossia, obliteração do vestíbulo e microstomia, tornam-se necessárias várias modificações no tratamento e uma

manipulação cuidadosa para evitar danos tecidulares (Siqueira *et al.*, 2008; Stavropoulos e Abramowicz, 2008).

Os lábios, a mucosa oral, as luvas e os instrumentos devem ser sempre lubrificados antes de qualquer procedimento, de forma a diminuir a sua aderência, evitando-se a formação de bolhas e erosões. Os lubrificantes mais utilizados para este propósito são a vaselina e pomada de hidrocortisona (Siqueira *et al.*, 2008; Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Wright, 2010).

A formação de bolhas ou a descamação epitelial pode ocorrer devido a um contacto mínimo com a sucção, pelo que é recomendado encostar o aspirador de saliva contra os tecidos duros, ou seja, na superfície do dente (Stavropoulos e Abramowicz, 2008).

As vesículas de sangue ou de fluido, que se formam durante a intervenção precisam de ser drenadas com uma agulha esterilizada ou tesoura para evitar que se propaguem (Krämer, 2010).

A mucosa fragilizada do paciente com EBDr deve ser manipulada cuidadosamente, podendo ser aplicada alguma pressão, mas evitando-se movimentos de deslizamento (tracção lateral ou outras forças de cisalhamento) de forma a impedir a descamação dos tecidos (Wright, 2010).

Em 2001, Marini e Vecchiete estudaram a eficácia do pó de sucralfato (um sal complexo de sulfato de sucrose e de hidróxido de alumínio) na mucosa oral de cinco pacientes com EBD e verificaram os efeitos favoráveis desta terapêutica na redução de bolhas orais e do desconforto causado pelas mesmas.

Este pó deve ser aplicado em toda a mucosa oral, especialmente nas bolhas, quatro vezes ao dia. O sucralfato é de fácil aplicação e não apresenta efeitos colaterais, podendo ser utilizado rotineiramente devido à sua capacidade de ligação com as proteínas presentes no fundo das lesões ulcerosas da mucosa oral. Quando se aplica o pó de sucralfato sobre as lesões este converte-se num sal de alumínio e de sulfato de sucrose, formando um gel de poliamina, que funciona como uma capa protectora contra o trauma, favorece a re-epitelização da mucosa danificada e a cicatrização das úlceras. Outra vantagem deste medicamento é a redução da placa bacteriana, hemorragia e inflamação gengival, uma vez que diminui a dor e o desconforto local, permitindo aos pacientes realizarem uma higiene oral mais eficiente (Marini e Vecchiete, 2001).

Prevenção de Cárie

É possível prevenir a destruição e a perda de dentição através de intervenções apropriadas e de tratamentos dentários, mesmo nos pacientes gravemente afectados (Wright, 2010). Em alguns casos, a extracção profilática do segundo e terceiro molares poderá ser realizada devido a dificuldades na higiene oral destes dentes, como consequência de uma abertura bucal reduzida (Krämer, 2010).

A preocupação quanto ao uso de escovas de dentes e o risco de trauma da mucosa oral é manifestada por alguns pacientes, pais e profissionais da saúde. Vários médicos dentistas têm referido que técnicas preventivas, como a escovagem regular, são muito traumáticas, pelo que são muitos os pacientes que não escovam os dentes devido à formação de bolhas (Lindemeyer *et al.*, 2009). No entanto, a escovagem dentária é possível em todos os pacientes com EB, mesmo naqueles com as formas mais severas (figura 8 em anexos) (Krämer, 2010).

Algumas sugestões para a escolha de uma escova de dentes adequada a cada paciente são: escova de dentes com uma cabeça pequena (Azrak *et al.*, 2006; Wright 2010); cerdas macias, que podem ser ainda mais suavizadas após imersão em água quente (Siqueira *et al.*, 2008; Wright, 2010) ou cerdas curtas, indicadas em casos de microstomia severa. O cabo da escova também poderá ser adaptado para ajudar pacientes com deformações debilitantes nas mãos. Os pais são aconselhados a ajudar as crianças a melhorar a remoção de placa bacteriana e a reduzir os danos nos tecidos (Krämer, 2010).

O flúor e a clorohexidina têm sido amplamente recomendados para a prevenção de doenças orais em pacientes com EB (Silva *et al.*, 2004; Krämer, 2010; Wright, 2010). Existe uma grande variedade de apresentações: gel, colutórios, sprays e vernizes para uso tópico. O gel de clorohexidina é descrito como mais agradável ao paladar do que o colutório, pelo que é o mais utilizado por estes pacientes. Alguns autores preferem a aplicação tópica de um verniz fluoretado em cada consulta, de 3 em 3 meses (Momeni e Pepier, 2005; Oliveira et al, 2008; Wright, 2010). No caso de crianças que vivam em comunidades onde a água não é fluoretada, estão indicados suplementos diários de flúor. Devido às lesões orais, é comum surgir uma grande sensibilidade aos agentes aromatizantes, aos ácidos e ao álcool presentes nos produtos dentários, pelo que

as fórmulas neutras, sem álcool e sem sabor, são as aconselhadas (Nowak, 1988; Krämer, 2010).

A dieta dos pacientes com EB constitui um factor importante no aumento do risco de cárie, uma vez que estes doentes geralmente consomem alimentos moles, em puré ou líquidos, e em pequenas quantidades ao longo do dia, de forma a evitar lesões das mucosas (Silva *et al.*, 2004; Siqueira *et al.*, 2008; Stavropoulos e Abramowicz, 2008). Estes indivíduos apresentam também um longo período de depuração oral e estão mais sujeitos à toma frequente de medicamentos líquidos, muitas vezes contendo açúcar (Krämer, 2010).

Devido a todos estes factores, o aconselhamento dietético para prevenção da cárie dentária é muito importante e deve ser iniciado numa idade precoce (Silva, *et al.*, 2004; Siqueira *et al.*, 2008). Algumas sugestões para reduzir a depuração oral prolongada incluem o aumento da ingestão de líquidos durante as refeições e o bochecho oral com água morna ao longo do dia, especialmente após as refeições. É necessário que os médicos dentistas e os nutricionistas trabalhem em conjunto na formulação de programas específicos para cada paciente, de forma a não serem dados conselhos contraditórios. Uma vez que a higiene oral é difícil de realizar nos pacientes com EB, é recomendado o uso de selantes de fossas e fissuras como medida de prevenção contra a cárie dentária (Nowak, 1988; Krämer, 2010).

Tratamento Dentário

No que diz respeito à radiologia, as ortopantomografias podem ser realizadas em todos os casos. As radiografias periapicais também podem ser efectuadas, mas cuidadosamente para não danificar a mucosa. Em pacientes com EBDr generalizada severa esta técnica torna-se mais difícil devido a microstomia, anquiloglossia e cicatrizes na região sublingual. Ao realizar as radiografias intra-orais, as películas devem ser lubrificadas de forma a evitar danos nos tecidos. Tendo em conta estes aspectos, as ortopantomografias constituem uma melhor opção (Krämer, 2010).

Não existem contra-indicações para o uso de qualquer material dentário convencional (Wright, 2010). A única precaução é que todas as restaurações e próteses sejam cuidadosamente adaptadas e muito bem polidas (Siqueira *et al.*, 2008). O tratamento restaurador pode ser difícil de realizar em pacientes com EBDr devido à alta incidência de microstomia e à fragilidade dos tecidos moles (Wright *et al.*, 1994)

Mesmo que sejam tomadas todas as precauções, podem desenvolver-se bolhas iatrogénicas no decorrer do tratamento. As lesões nos tecidos moles associadas a um tratamento dentário restaurador, geralmente cicatrizam após uma a duas semanas e não requerem uma intervenção específica (Krämer, 2010).

Alguns autores recomendam evitar procedimentos endodônticos complexos devido ao longo tempo clínico necessário e o reduzido acesso à cavidade oral (Nowak, 1988). No entanto, não são conhecidos efeitos adversos ocorridos durante ou após a terapia endodôntica em pacientes com EB (Krämer, 2010).

Ao planear as intervenções cirúrgicas, especialmente se forem necessárias extracções múltiplas, é aconselhável consultar o médico assistente do paciente (Krämer, 2010). Deve ser utilizada uma técnica atraumática e realizadas incisões firmes e seguras na mucosa para evitar a formação de bolhas (Nowak, 1988). A hemostase pode ser obtida através de uma ligeira pressão com gaze (Lindemeyer *et al.*, 2009). O uso de suturas é controverso. Alguns investigadores optam por não suturar de forma a evitar uma maior formação de bolhas e a separação da mucosa (Lindemeyer *et al.*, 2009), outros descrevem que o uso de suturas não provoca qualquer efeito adverso (Harel-Raviv *et al.*, 1995; Krämer, 2010;).

Apesar de todas as precauções e de uma manipulação dos tecidos o mais suave possível, ocorre frequentemente a descamação da mucosa e formação de bolhas após exodontias em pacientes com EBDr generalizada severa (Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Lindemeyer *et al.*, 2009). As bolhas podem formar-se nas comissuras labiais, lábios, vestíbulo, língua e outros locais de manipulação, chegando por vezes a medir três centímetros de diâmetro (Stavropoulos e Abramowicz, 2008).

Na maioria dos casos de EBD e EBJ não são descritas complicações pós-operatórias, excepto lesão da mucosa durante a cirurgia. A cicatrização dos tecidos orais é feita gradualmente após uma a duas semanas e a cura dos alvéolos habitualmente decorre sem complicações (Silva *et al.*, 2004; Lindemeyer *et al.*, 2009). Normalmente, não são receitados antibióticos para os procedimentos mais simples, uma vez que os indivíduos com EB têm um sistema imunológico normal (Krämer, 2010).

Na síndrome de Kindler, o periodonto é umas das principais preocupações durante os cuidados de higiene oral, pelo que é aconselhada uma abordagem cautelosa durante os procedimentos de destartarização e alisamento radicular, uma vez que podem

induzir a formação de bolhas no pós-operatório. Nos outros tipos de EB, mesmo os mais graves, também podem ser efectuados estes procedimentos, mas sempre de forma suave e cuidadosa (Krämer, 2010).

Reabilitação Oral

A tolerância às próteses removíveis depende do grau de fragilidade da mucosa de cada paciente e do subtipo de EB. Estão descritos casos de pacientes com EBS, EBJ, EBDd e EBDr onde se verificou uma utilização bem sucedida de próteses removíveis (Brooks *et al.*, 2008; Krämer, 2010). No entanto, em pacientes mais sensíveis as próteses removíveis podem não ser toleradas (Stavropoulos e Abramowicz, 2008). As próteses totais são descritas como uma opção prática e económica de tratamento não cirúrgico em pacientes com EBJ e hipoplasia do esmalte generalizada, que apresentem anomalias na erupção dentária (Brooks *et al.*, 2008).

O uso de coroas de aço inoxidável consiste numa abordagem eficaz em crianças com EBDr e EBJ (Lindemeyer *et al.*, 2009; Wright, 2010). A reabilitação oral bem sucedida com pontes fixas também foi descrita em vários pacientes com EBDr severa generalizada. Os seus resultados incluem a melhoria da aparência estética, mudanças de comportamento e um aumento da capacidade de alimentação (Siqueira, *et al.*, 2008). Nos casos de hipoplasia de esmalte generalizada pode ser necessária a restauração de toda a dentição com coroas totais. Este tratamento deve ser cuidadosamente planeado e discutido com os pais e paciente, uma vez que consiste de múltiplas etapas até que haja uma reabilitação completa da dentição (Kämer, 2010).

A colocação de implantes dentários em pacientes com EBJ Herlitz, EBDr generalizada severa e EBDr inversa tem sido realizada com sucesso nos últimos anos. Foi observado nestes pacientes que a mucosa peri-implante mantém a sua integridade. Após a reabilitação, os pacientes melhoraram sua capacidade de mastigar e deglutir e a estética, adquirindo uma melhor qualidade de vida (Muller *et al.* 2009; Oliveira *et al.*, 2010; Candel-Marti *et al.*, 2011).

Ao planear este tipo de reabilitação, deve ser consultada a equipa médica do paciente, pois a realização da cirurgia pode ser condicionada por doença concomitante, como anemia grave ou o risco de carcinoma das células escamosas (Krämer, 2010).

A maioria dos pacientes com EB consegue tolerar o tratamento ortodôntico, com apenas pequenas modificações para reduzir a irritação dos tecidos moles (Wright,

2010). É necessário um cuidado redobrado para evitar o trauma dos tecidos, e para tal, recomenda-se lubrificar com vaselina os lábios e as mucosas. Para reduzir a formação de bolhas na região intra-oral são úteis as ceras de alívio sobre os brackets e arames de aço e deve ser tido o cuidado de colocar as dobras dos arames afastadas dos tecidos moles (Pacheco e Araugio, 2008).

Devido à subnutrição resultante da dificuldade na alimentação e à formação severa de cicatrizes, o crescimento facial em pacientes com EBDr generalizada severa é muitas vezes inibido, causando desproporções dento-alveolares e apinhamento dentário (Shah *et al.*, 2002; Pacheco e Araugio, 2008).

Nestes casos, as extracções em série durante a fase apropriada de desenvolvimento dentário podem estar indicadas (Shah *et al.*, 2002; Pacheco e Araugio, 2008; Wright, 2010). Um plano de tratamento ortodôntico consiste com frequência, na extracção de dentes na região dos pré-molares inferiores, favorecendo o alinhamento espontâneo dos dentes antero-inferiores (Shah *et al.*, 2002; Pacheco e Araugio, 2008).

A realização de impressões da cavidade oral de pacientes com EBDr generalizada severa, sem provocar lesões, é um desafio, devido à susceptibilidade aumentada destes indivíduos para a formação de bolhas (Oliveira *et al.*, 2010). A microstomia também constitui um obstáculo, pelo que em alternativa às moldeiras normais para impressões, podem ser utilizadas moldeiras de aplicação tópica de flúor recortadas ou moldeiras personalizadas em acrílico (Siqueira *et al.*, 2008).

Anestesia Dentária

O tratamento dentário de pacientes com EB pode ser fornecido sob anestesia local, sedação consciente ou anestesia geral. Para pacientes com formas leves de EB ou procedimentos simples, a anestesia local é a técnica de escolha. A anestesia geral está indicada para tratamentos extensos em indivíduos com subtipos graves de EB ou em crianças pouco cooperativas, mas é sempre crucial o apoio de uma equipa experiente (Azrak *et al.*, 2006; Krämer, 2010).

Alguns profissionais preferem a anestesia local, uma vez que mantém a permeabilidade das vias aéreas e proporciona um alívio prolongado da dor pós-operatória. Para evitar a formação de bolhas, a solução anestésica deve ser injectada profundamente nos tecidos e muito lentamente, reduzindo o risco de uma separação mecânica do tecido causada pela penetração do líquido (Azrak *et al.*, 2006; Wright,

2010). A principal desvantagem é o desenvolvimento de bolhas iatrogénicas no local de punção (Siqueira *et al.*, 2008). Alguns exemplos de tratamentos bem sucedidos sob anestesia local incluem: extracções múltiplas, colocação de implantes, endodontia e restaurações (Silva *et al.*, 2004; Krämer, 2010).

O tratamento sob anestesia geral permite uma realização extensa de restaurações e extracções múltiplas, independentemente do grau de fragilidade dos tecidos moles e da microstomia presente (Krämer, 2010; Wright, 2010). Durante a anestesia geral as contracturas das mãos e pés podem causar dificuldades no acesso intravenoso e a intubação endotraqueal pode induzir a formação de bolhas na mucosa e provocar uma obstrução das vias aéreas (Azrak *et al.*, 2006). Assim, ao planear um procedimento sob anestesia geral, o médico assistente do paciente deve ser consultado, sendo também crucial uma equipa de anestesistas com experiência em EB. O facto de o paciente estar inconsciente não é sinónimo de um procedimento facilitado, uma vez que devido à fragilidade severa da mucosa oral, esta acaba por desenvolver uma descamação generalizada durante a intervenção operatória. A cirurgia oral pode ser combinada com outros procedimentos cirúrgicos, como a dilatação esofágica (Stavropoulos e Abramowicz, 2008; Krämer, 2010).

Consultas de Controlo

As consultas de controlo são necessárias para a manutenção da saúde oral do paciente com EB (Momeni e Pieper, 2005; Krämer, 2010). Descrevem-se casos de indivíduos que anteriormente apresentavam um grande número de dentes cariados e que após tratamento conservador e monitorização regular permaneceram sem cáries. Existem no entanto, situações de pacientes que faltaram às consultas de controlo e desenvolveram novas cáries, no período de dois anos, apesar de ter sido fornecido um programa preventivo contra a cárie dentária (Silva, *et al.*, 2004; Krämer, 2010). As consultas de controlo devem centrar-se na prevenção de cárie, remoção profissional de placa bacteriana, aplicação tópica de flúor e aconselhamento dietético (Momeni e Pieper, 2005; Krämer, 2010). A frequência destas consultas deve ser agendada de acordo com o risco de cárie, normalmente em cada 3 a 6 meses (Momeni e Pieper, 2005; Krämer, 2010; Wright, 2010). Uma vez que os pacientes com EBD_r apresentam um risco elevado de desenvolver carcinoma intra-oral, o rastreio deste cancro é um aspecto importante a ter a conta nas consultas de controlo (Krämer, 2010).

EPIDERMÓLISE BOLHOSA EM PORTUGAL

Com o objectivo de fazer um registo nacional de doentes com EB, Carla Sá Couto, presidente da DEBRA Portugal e investigadora da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP) submeteu à Fundação para a Ciência e Tecnologia uma proposta de criação de um “Registo Nacional e Estudo Epidemiológico da Epidermólise Bolhosa Hereditária”, iniciativa que visa melhorar os cuidados de saúde destes doentes e implementar estratégias de prevenção (comunicação pessoal). De momento o projecto encontra-se em fase de avaliação, sendo conhecida a decisão para breve. No entanto, está a ser efectuado um levantamento preliminar dos doentes com EB em Portugal. Neste sentido a DEBRA Portugal elaborou um inquérito simples (figura 9 em anexos), que visa obter determinadas informações úteis que permitem conhecer melhor como esta doença se caracteriza em Portugal e mais importante, redireccionar os casos mais graves para a consulta de referência do Hospital de Santa Maria. Os objectivos principais deste registo são constituir uma base de dados dos doentes, direccioná-los para a consulta de referência e elaborar um estudo epidemiológico da EB em Portugal (DEBRA Portugal, 2011).

A consulta de referência de Epidermólise Bolhosa é feita no Hospital de Santa Maria pela dermatologista Dra. Carolina Gouveia e destina-se ao acompanhamento especializado de pacientes com esta patologia; diagnóstico dos subtipos de EB através de análise histológica com MET; análises mutacionais do ADN para aconselhamento pré-natal; orientação dos pais e educadores destas crianças, por enfermeiras especializadas, sobre o tratamento das lesões; encaminhamento para outras áreas médicas que o paciente necessite (comunicação pessoal).

De acordo com a Dra. Carolina Gouveia (comunicação pessoal) está a ser feito um esforço para organizar uma equipe multidisciplinar de EB, pois ainda não é feito o encaminhamento desejado a outras especialidades, por falta de divulgação da doença. É o caso da medicina dentária/estomatologia, que oferece apenas uma abordagem paliativa a estes pacientes.

Segundo a DEBRA Portugal (comunicação pessoal), espera-se para breve a divulgação de um documento intitulado "Best Practice Guidelines in Dentistry for Epidermolysis Bullosa", elaborado por profissionais de diversos países como Espanha, Chile, Rússia e Estados Unidos e que pretende ser um instrumento útil para os profissionais de saúde oral, quando receberem esta população no consultório.

CONCLUSÃO

De forma a fornecer um tratamento adequado aos pacientes com EB, é necessário que o médico dentista tenha conhecimentos sobre as formas de apresentação da doença, tratamento e possíveis complicações que possam advir dos procedimentos orais e dentários. Os indivíduos com EB que apresentem um envolvimento oral ligeiro não precisam de grandes modificações no tratamento dentário. Por outro lado, pacientes com formas severas da doença necessitam de maiores precauções, de forma a minimizar os danos nos tecidos moles.

Tendo em conta que em Portugal parecem não existir cuidados estruturados ao nível da Medicina Dentária para os doentes com EB, torna-se necessária a inclusão de odontopediatras no diagnóstico, prevenção e tratamento de problemas orais e dentários, que podem comprometer a qualidade de vida dos pacientes com EB.

Os membros da equipa multidisciplinar que acompanha as crianças com EB devem encaminhá-las precocemente a um médico dentista, antes que os problemas orais surjam. Assim poderão ser instituídos programas de prevenção destinados a diminuir o risco de desenvolvimento de doenças orais como a cárie e periodontite.

BIBLIOGRAFIA

1. Atar M, Körperich EJ. Systemic disorders and their influence on the development of dental hard tissues: a literature review. *J Dent*. 2010;38(4):296-306.
2. Azrak B, Kaevel K, Hofmann L, Gleissner C, Willershausen B. Dystrophic epidermolysis bullosa: Oral findings and problems. *Spec Care Dentist*. 2006;26(3):111 -115.
3. Brooks JK, Bare LC, Davidson J, Taylor LS, Wright JT. Junctional epidermolysis bullosa associated with hypoplastic enamel and pervasive failure of tooth eruption: Oral rehabilitation with use of an overdenture. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2008;105(4):e24-8.
4. Candel-Marti ME, Ata-Ali J, Peñarrocha-Oltra D, Peñarrocha-Diago MA, Bagán JV. Dental implants in patients with oral mucosal alterations: An update. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*. 2011.
5. Dabeisteen E. Molecular Biological Aspects of Acquired Bullous Diseases. *Crit Rev Oral Biol Med*. 1998;9(2):162-178.
6. Eady RAJ, McGrath JA, McMillan JR: Ultrastructural clues to genetic disorders of skin: the dermal-epidermal junction. *J Invest Dermatol*. 1994; 103(Suppl):13S-18S.
7. Fatahzadeh M, Radfar L, Sirois DA. Dental care of patients with autoimmune vesiculobullous diseases: case reports and literature review. *Quintessence Int*. 2006;37(10):777-87.
8. Ferrari S, Pellegrini G, Matsui T, Mavilio F, De Luca M. Towards a gene therapy clinical trial for epidermolysis bullosa. *Rev Recent Clin Trials*. 2006; 1:155-162.
9. Fine JD, Eady RAJ, Bauer EA, Briggaman RA, Bruckner-Tuderman L, Christiano A, Heagerty A, Hintner H, Jonkman MF, McGrath J, McGuire J, Moshell A, Shimizu H, Tadini G, Uitto J. Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: report of the Second International Consensus Meeting on diagnosis and classification of epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol*. 2000; 42:1051-1066.
10. Fine JD, Eady RAJ, Bauer JA, Bauer JW, Bruckner-Tuderman L, Heagerty A, Hintner H, Hovnanian A, Jonkman MF, Leigh I, McGrath JA, Mellerio JE,

- Murrell DF, Shimizu H, Uitto J, Vahlquist A, Woodley D, Zambruno G. The classification of inherited epidermolysis bullosa EB: report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *J Am Acad Dermatol*. 2008;58:931-950.
11. Fine JD. Epidermolysis bullosa: a genetic disease of altered cell adhesion and wound healing, and the possible clinical utility of topically applied thymosin b4. *Ann NY Acad Sci*. 2007;1112:396-406.
 12. Fine JD, Hall M, Weiner M, Li KP, Suchindran C. The risk of cardiomyopathy in inherited epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol*. 2008;159:677-682.
 13. Fine JD, Hintner H. eds: *Vivir con Epidermólisis Bullosa: Etiología, diagnóstico, asistencia interdisciplinar y tratamiento*. Wien New York: Springer Verlag; 2009. p. 150-167.
 14. Fine JD. Inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2010;5:12.
 15. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Li KP, Suchindran C. Epidermolysis bullosa and the risk of lifethreatening cancers: the National EB Registry experience, 1986-2006. *J Am Acad Dermatol* Feb. 2009;60(2):203–211.
 16. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Stein A, Cash S, Deleoz J, Devries DT, Suchindran C. Eye involvement in inherited epidermolysis bullosa EB: experience of the National EB Registry. *Am J Ophthalmol*. 2004;138:254-262.
 17. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Stein A, Cash S, Deleoz J, Devries DT, Suchindran C. Pseudosyndactyly and musculoskeletal deformities in inherited epidermolysis bullosa EB: experience of the National EB Registry, 1986-2002. *J Hand Surg Br*. 2005;30(1):14-22.
 18. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Suchindran C. Cause-specific risks of childhood death in inherited epidermolysis bullosa. *J Pediatr*. 2008;152:276-280.
 19. Fine JD, Johnson LB, Weiner M, Suchindran C. Gastrointestinal complications of inherited epidermolysis bullosa: cumulative experience of the National EB Registry. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2008;46:147-158.
 20. Hakki SS, Celenligil-Nazliel H, Karaduman A, Usubütün A, Ertoy D, Ayhan A, Ruacan S. Epidermolysis bullosa acquisita: clinical manifestations, microscopic findings, and surgical periodontal therapy. A case report. *J Periodontol*. 2001;72(4):550-558.

21. Harel-Raviv M, Bernier S, Raviv E, Gornitsky M. Oral epidermolysis bullosa in adults. *Spec Care Dentist*. 1995;15(4):144-148.
22. Harris JC, Bryan RA, Lucas VS, Roberts GJ. Dental disease and caries related microflora in children with dystrophic epidermolysis bullosa. *Pediatr Dent*. 2001;23(5):438-443.
23. Iohom G, Lyons B. Anaesthesia for children with epidermolysis bullosa: a review of 20 years' experience. *Eur J Anaesthesiol*. 2001;18(11):745-754.
24. Kieffer-Combeau S, Meyer JM, Lesot H. Cell-matrix interactions and cell-cell junctions during epithelial histo-morphogenesis in the developing mouse incisor. *Int J Dev Biol*. 2001;45(5):733-742.
25. Kostara A, Roberts GJ, Gelbier M. Dental maturity in children with dystrophic epidermolysis bullosa. *Pediatr Dent*. 2000;22(5):385-388.
26. Krämer SM. Oral care and dental management for patients with epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin*. 2010;28(2):303-309.
27. Lindemeyer R, Wadenya R, Maxwell L. Dental and anaesthetic management of children with dystrophic epidermolysis bullosa. *Int J Paediatr Dent*. 2009;19(2):127-134.
28. Liversidge HM, Kosmidou A, Hector MP, Roberts GJ. Epidermolysis bullosa and dental developmental age. *International Journal of Paediatric Dentistry*. 2005;15:335-341.
29. Louloudiadis AK, Louloudiadis KA. Case report: Dystrophic Epidermolysis Bullosa: dental management and oral health promotion. *Eur Arch Paediatr Dent*. 2009;10(1):142-145.
30. Marini I, Vecchiet F. Sucralfate: a help during oral management in patients with epidermolysis bullosa. *J Periodontol*. 2001;72(5):691-695.
31. Mellerio JE, Ashton GH, Mohammadi R, Lyon CC, Kirby B, Harman KE, Salas-Alanis JC, Atherton DJ, Harrison PV, Griffiths WA, Black MM, Eady RA, McGrath JA. Allelic heterogeneity of dominant and recessive COL7A1 mutations underlying epidermolysis bullosa pruriginosa. *J Invest Dermatol*. 1999;112(6):984-987.
32. Momeni A, Pieper K. Junctional epidermolysis bullosa: a case report *International Journal of Paediatric Dentistry*. 2005;15:146-150.

33. Muller F, Bergendal B, Wahlmann U, Wagner W. Implant-supported fixed dental prostheses in an edentulous patient with dystrophic epidermolysis bullosa. *Int J Prosthodont.* 2010;23(1):42-48.
34. Nowak AJ. Oropharyngeal lesions and their management in epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol* 1988;124:742-745.
35. Oliveira MA, Ortega KL, Martins FM, Maluf PS, Magalhães MG. Recessive dystrophic epidermolysis bullosa--oral rehabilitation using stereolithography and immediate endosseous implants. *Spec Care Dentist.* 2010;30(1):23-26.
36. Oliveira TM, Sakai VT, Candido LA, Silva SM, Machado MA. Clinical management for epidermolysis bullosa dystrophica. *J Appl Oral Sci.* 2008;16(1):81-85.
37. Pacheco W, Araugio R. Orthodontic treatment of a patient with recessive dystrophic epidermolysis bullosa: a case report. *Spec Care Dentist.* 2008;28(4):136-139.
38. Remington J, Wang X, Hou Y, Burnett J, Muirhead T, Uitto J, Keene DR, Woodley DT, Chen M. Injection of recombinant human type VII collagen corrects the disease phenotype in a murine model of dystrophic epidermolysis bullosa. *Mol Ther.* 2009;17:26-33.
39. Shah H, McDonald F, Lucas V, Ashley P, Roberts G. A cephalometric analysis of patients with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Angle Orthod.* 2002;72(1):55-60.
40. Siqueira MA, Silva JS, Silva F, Díaz-Serrano K, Freitas AC, Queiroz AM. Dental treatment in a patient with epidermolysis bullosa. *Spec Care Dentist.* 2008;28(3):92-95.
41. Silva LC, Cruz R, Abou-Id L, Brini L, Moreira L. Clinical evaluation of patients with epidermolysis bullosa: Review of the literature and case reports. *Spec Care Dentist.* 2004;24(1): 22-27.
42. Stavropoulos F, Abramowicz S. Management of the oral surgery patient diagnosed with epidermolysis bullosa: report of 3 cases and review of the literature. *J Oral Maxillofac Surg.* 2008;66(3):554-559.
43. Wong T, Gammon L, Liu L, Mellerio JE, Dopping-Hepenstal PJ, Pacy J, Elia G, Jeffery R, Leigh IM, Navsaria H, McGrath JA. Potential of fibroblast cell therapy for recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *J Invest Dermatol.* 2008;128:2179-2189.

44. Woodley DT, Remington J, Huang Y, Hou Y, Li W, Keene DR, Chen M. Intravenously injected human fibroblasts home to skin wounds, deliver type VII collagen, and promote wound healing. *Mol Ther.* 2007;15:628-635.
45. Wright JT, Childers NK, Evans KL, Johnson LB, Fine JD. Salivary function of persons with hereditary epidermolysis bullosa. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1991;71:553–559.
46. Wright JT, Fine JD, Johnson L. Dental caries risk factors in hereditary epidermolysis bullosa. *Pediatr Dent.* 1994;16:427–432.
47. Wright JT, Fine JD, Johnson LB. Oral soft tissues in hereditary epidermolysis bullosa. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1991;71:440–446.
48. Wright JT. Oral Manifestations in the Epidermolysis Bullosa Spectrum. *Dermatol Clin.* 2010;28(1):159–164.
49. Tolar J, Ishida-Yamamoto A, Riddle M, McElmurry RT, Osborn M, Xia L, Lund T, Slattery C, Uitto J, Christiano AM, Wagner JE, Blazar BR. Amelioration of epidermolysis bullosa by transfer of wild-type bone marrow cells. *Blood.* 2009;29:1167-1174.
50. DEBRA Portugal - Associação Portuguesa de Epidermólise Bolhosa 2011. [Webpage] Disponível em: [Http://www.debra.pt/](http://www.debra.pt/) [Acedido em 28 de Fevereiro de 2011].

ANEXOS

Tabela 1 – Principais subtipos de EB (adaptado de Fine, 2010)

Tipo de EB	Subtipo
EBS	Suprabasal
	EBS acantolítica letal
	EBS com deficiência de placofilina 1
	EBS superficial
	Basal
	EBS localizada
	EBS Dowling-Meara
	EBS generalizada outra
	EBS com pigmentação mosqueada
	EBS com distrofia muscular
	EBS com atresia do piloro
	EBS autossômica recessiva
	EBS Ogna
	EBS com eritema migratório circinado
EBJ	EBJ Herlitz
	EBJ não Herlitz
	EBJ localizada, não Herlitz
	EBJ com atresia do piloro
	EBJ inversa
	EBJ de início tardio
EBDd	EBDd generalizada
	EBDd acral
	EBDd pré-tibial
	EBDd pruriginosa
	EBDd das unhas
	Dermólise bolhosa do recém-nascido
EBDr	EBDr generalizada severa
	EBDr generalizada outra
	EBDr inversa
	EBDr pré-tibial
	EBDr pruriginosa
	EBDr centrípeta
	Dermólise bolhosa do recém-nascido

Tabela 2 – Doenças que fazem diagnóstico diferencial com EB hereditária

(adaptado de Silva *et al.*, 2004; Fine, 2010)

Doenças Congénitas	Hiperceratose epidermolítica (eritrodermia ictiosiforme congénita bolhosa)
	Ictiose bolhosa de Siemens
	Paquioníquia congénita
	Síndrome de descamação da pele
	Porfiria congénita
	Acrodermatite enteropática
	Incontinência pigmentar
	Displasia ectodérmica
	Síndrome de Hay-Wells ou AEC
	Ausência congénita da pele
Doenças Adquiridas	Dermatose linear por IgA
	Pênfigo
	Penfigóide
	Herpes gestacional
	Síndrome da pele escaldada estafilocócica
	Impetigo bolhoso
	Mastocitose bolhosa
	Bolhas traumáticas

Figura 1 – Formação de bolhas numa zona de fricção de um paciente com EBS

(Fine, 2009)



Figura 2 – Tecido de granulação exuberante na base do pescoço de um paciente com EBJ Herlitz (Fine, 2010)



Figura 3 – Formação exuberante de tecido de granulação perioral num paciente com EBJ Herlitz (Wright, 2010)



Figura 4 – Hipoplasia de esmalte generalizada num paciente com EBJ (Krämer, 2010)



Figura 5 – Cicatrizes hipertróficas e distrofia das unhas num paciente com EBDd

(Fine, 2010)



Figura 6 – Pseudosindactilia das mãos de um paciente com EBDr generalizada severa

(Fine & Hintner, 2009)



Figura 7 – Microstomia e cáries rampantes num paciente com EBDr (Wright, 2010)



Figura 8 – Paciente portador de EBDr generalizada severa com microstomia e pseudosindactilia a escovar os dentes (Kämer, 2010)



Figura 9 – Registo nacional preliminar de doentes com Epidermólise Bolhosa

(<https://spreadsheets.google.com/viewform?formkey=dHJwUE1nQzhzYUUtYTzl3N3FOdFBnX2c6MQ> [Acedido em 5 de Abril de 2011])

Registo nacional preliminar de doentes com Epidermólise Bolhosa

Pedimos a sua colaboração na constituição de um registo nacional de doentes com Epidermólise Bolhosa (EB). Este registo é promovido pela Associação Portuguesa de Epidermólise Bolhosa - Debra Portugal (www.debra.pt). Os objectivos principais deste registo é constituir uma base de dados dos doentes, direcciona-los para consultas de referência e elaborar um estudo epidemiológico desta doença. Os dados recolhidos serão tratados por um grupo restrito de investigadores e clínicos, garantindo a confidencialidade da informação aqui expressa. Este formulário não tomará mais que 5 minutos do seu tempo. NOTAS IMPORTANTES: 1. O dados devem ser preenchidos referindo-se ao doente e não á pessoa que preenche. 2. No caso de uma família com vários doentes deve ser preenchido um formulário por doente. A Debra Portugal agradece a sua colaboração.

*Obrigatório

Dados pessoais

Nome *

(Nome completo)

Data de nascimento *

(DD/MM/AAAA)

Sexo *

(F ou M)

Localidade *

(Indique a cidade onde actualmente habita)

Contacto telefónico

Deseja ser contacto pela Debra Portugal - Associação Portuguesa de Epidermólise Bolhosa? *

(Os contactos da Debra Portugal serão sobre assuntos relacionados com a EB. De forma alguma, faremos contactos publicitarios.)

☐

Sim

☐

Não

Contacto por email *

(Por favor indique um email válido)

Subtipo de EB**Subtipo de EB**

- ☐ Simples
- ☐ Juncional
- ☐ Distrófica
- ☐ Kindler
- ☐ Por determinar

Modo hereditário

(Dominante - um dos pais também tem a doença manifestada; Recessivo - Nenhum dos pais tem a doença manifestada)

- ☐ Dominante
- ☐ Recessivo
- ☐ Por determinar

História familiar - Existe algum familiar (pais, avós, tios, etc) com a doença?

(Dominante - um dos pais também tem a doença manifestada; Recessivo - Nenhum dos pais tem a doença manifestada)

- ☐ Sim
- ☐ Não
- ☐ Não sei

Diagnóstico e acompanhamento médico**Diagnóstico**

(Indique como foi feito o diagnóstico definitivo)

- ☐ Sem diagnóstico
- ☐ Pelo doente ou familiar do doente
- ☐ Pelo médico assistente (médico de família), por observação clínica
- ☐ Por um dermatologista, por observação clínica
- ☐ Por um dermatologista, através de biopsia

☐ Outra:

Acompanhamento médico

(Indique o Centro de Saúde ou Hospital onde é actualmente seguido devido á EB. Se não estiver a ser seguido em nenhum Centro de Saúde/Hospital, deixe em BRANCO)

Especialidades que actualmente consulta ou que já consultou relativamente á EB

(Pode escolher mais que uma opção)

- ☐ Médico de Família
- ☐ Pediatra
- ☐ Dermatologista
- ☐ Geneticista
- ☐ Dentista
- ☐ Nutricionista
- ☐ Gastroenterologista
- ☐ Endocrinologista
- ☐ Psicólogo
- ☐ Fisioterapeuta
- ☐ Terapia ocupacional
- ☐ Outra:

Deseja ser referenciado para a consulta de Epidermólise Bolhosa (Hospital de Santa Maria, Lisboa)?

(Se optar por não responder, consideraremos que NÃO pretende ser referenciado)

- ☐ Sim
- ☐ Não
- ☐ Já estou nessa consulta

Manifestações, envolvimento físico e tratamento

Manifestações cutâneas (da pele)

(Pode escolher mais que uma opção)

- ☐ Pele - zonas localizadas
- ☐ Pele - generalizado
- ☐ Unhas (grossas, em falta, distróficas)
- ☐ Milia (pequenos pontos brancos que aparecem nas zonas onde houve lesão)
- ☐ Pigmentação anormal (zonas da pele esbranquiçadas, avermelhadas, arroxeadas, etc)
- ☐ Cicatrizes
- ☐ Contractura das mãos e perda de funcionalidade
- ☐ Carcinoma
- ☐ Outra:

Manifestações extracutâneas (de outros órgãos)

(Pode escolher mais que uma opção)

- ☐ Envolvimento oral (boca, gengivas, esófago, etc)
- ☐ Envolvimento dentário (dentes pequenos, com manchas brancas, cáries excessivas, desenvolvimento anormal, etc)
- ☐ Envolvimento ocular (lesões/abrasões na córnea)
- ☐ Envolvimento gastrointestinal
- ☐ Envolvimento genital
- ☐ Envolvimento do aparelho urinário
- ☐ Envolvimento do aparelho auditivo
- ☐ Envolvimento do sistema musculoesquelético (fraqueza muscular, perda de densidade óssea, osteoporose, etc)
- ☐ Outra:

Avaliação física

(Indique a zona da sua pele que está afectada)

- ☐ Cabeça - cara e pescoço
- ☐ Cabeça - couro cabeludo

- ☐ Braço direito
- ☐ Braço esquerdo
- ☐ Mão direita
- ☐ Mão esquerda
- ☐ Tronco - frente
- ☐ Tronco - costas
- ☐ Genitais e nádegas
- ☐ Perna direita
- ☐ Perna esquerda
- ☐ Pé direito
- ☐ Pé esquerdo

Tratamento

(Indique qual o tipo de tratamento usado nos cuidados com as bolhas ou feridas. Pode escolher mais que uma opção)

- ☐ Cremes hidratantes/emoliantes
- ☐ Pensos não aderentes (por exemplo: mepitel/mepilex)
- ☐ Cremes/sprays anti-bacterianos
- ☐ Antibióticos tópicos (em pomada)
- ☐ Antibióticos orais (comprimidos)
- ☐ Outra: